

# Neurofibromatose orbitária plexiforme: relato de caso

## *Plexiform orbital neurofibromatosis: case report*

JOÃO CARLOS CISNEIROS

GUEDES DE ANDRADE JÚNIOR<sup>1</sup>

SÉRGIO MOREIRA DA COSTA<sup>2</sup>

LAURO JOSÉ VÍTOR AVELLÁN

NEVES<sup>1</sup>

MARCELO MATOS BEZERRA<sup>3</sup>

JÚNEA MARTINS COSTA ARAÚJO<sup>3</sup>

THIAGO DEGANI DUMONT<sup>3</sup>

Trabalho realizado no Serviço de Cirurgia Plástica Estética e Reconstructora do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG.

Este artigo foi submetido pelo SGP (Sistema de Gestão de Publicações) da RBCP.

Artigo recebido: 25/10/2009

Artigo aceito: 21/3/2010

### RESUMO

A neurofibromatose é uma doença sistêmica que geralmente acarreta importantes deformidades. Manifestações orbitárias são comuns, podendo haver infiltração dos tecidos moles periorbitários. O neurofibroma orbitário do tipo plexiforme é caracterizado por exoftalmo pulsátil, neurofibromas orbitários, displasia da asa do esfenóide, expansão da fossa temporal e herniação do lobo temporal para o interior da órbita. No presente relato, os autores descrevem um caso de neurofibroma orbitário do tipo plexiforme e fazem uma revisão dos diferentes aspectos de seu diagnóstico, evolução e tratamento.

**Descritores:** Neurofibromatose 1/cirurgia. Neurofibromatose 1/complicações. Doenças orbitárias/etiologia. Exoftalmia.

### SUMMARY

Neurofibromatosis is a systemic disease that often produces striking disfigurement. Orbital manifestations are common and include infiltration of the periorbital soft tissues. Orbital plexiform neurofibroma is characterized by pulsatile exophthalmos, orbital neurofibromas, sphenoid wing dysplasia, expansion of the temporal fossa, and herniation of the temporal lobe into the orbit. The authors report a case of orbital plexiform neurofibroma and review different aspects of diagnosis, course and treatment.

**Descriptors:** Neurofibromatosis 1/surgery. Neurofibromatosis 1/complications. Orbital diseases/etiology. Exophthalmos.

### INTRODUÇÃO

A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença do grupo das facomatoses, de caráter autossômico dominante com penetrância incompleta e expressividade variável, podendo também representar mutações. O gene para a NF1 está localizado no cromossomo 17q11. É uma doença multissistêmica com numerosas manifestações, entre as quais se destacam as alterações cutâneas, esqueléticas, endocrinopatias e tumores nervosos periféricos e centrais. A neurofibromatose do tipo 1, doença de Von Recklinghausen, é a mais comum, sendo o tipo 2, neurofibromatose acústica bilateral, mais raro<sup>1,2</sup>.

O envolvimento das pálpebras e das órbitas é bastante variável, e estas podem ser acometidas por diversas manifestações da doença, como neurofibromas, manchas café-com-leite, defeitos ósseos e glioma do nervo óptico. Cerca de 50% dos pacientes apresentam acometimento orbitário<sup>1</sup>. A deficiência da parede póstero-lateral orbitária conduz à protrusão do conteúdo intracraniano, geralmente o lobo temporal, para o interior da órbita, resultando em deformidade do globo ocular e exoftalmo pulsátil. A visão pode ou não estar comprometida. Ocasionalmente, pode ocorrer enoftalmo decorrente de deslocamento retrógrado do globo ocular secundário a alargamento da físsura orbitária inferior<sup>3</sup>.

1. Cirurgião plástico; Membro Especialista da Sociedade Brasileira de Cirurgia Plástica (SBCP).

2. Cirurgião plástico; Membro Titular da SBCP.

3. Médico Residente do Serviço de Cirurgia Plástica do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais.

## RELATO DO CASO

DJ, sexo masculino, 21 anos, melanodérmico, já submetido previamente a ressecção incompleta de tumoração periorbitária à direita em outro serviço, com diagnóstico de neurofibroma orbitário, apresentando déficit visual quase total no olho operado.

O paciente foi internado no Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais, em maio de 2005. Ao exame físico, apresentava grande alteração trófica da região órbito-palpebral direita associada a exoftalmo pulsátil (Figura 1). A tomografia computadorizada craniofacial demonstrou importante displasia da asa maior do osso esfenóide, com protrusão do lobo temporal para a órbita direita, além de importante infiltração dos tecidos moles periorbitários (Figura 1).

Realizada correção transcraniana do exoftalmo pulsátil com reconstrução da parede póstero-lateral da órbita com enxerto ósseo obtido da calota craniana (Figura 2). Não foi realizada osteotomia zigomática (visando à redução da abertura orbitária) e nem redução da tumoração em partes moles.

O acompanhamento pós-operatório evidenciou melhora total da pulsação e exoftalmo, com manutenção das alterações tróficas órbito-palpebrais. Controle tomográfico com um ano de pós-operatório não identificou reabsorção do enxerto ósseo.

## DISCUSSÃO

Dentre as manifestações orbitárias da neurofibromatose, a exoftalmia é a principal. Segundo a maioria dos autores, a displasia do osso esfenóide é a manifestação orbitária característica da NF1. Esses pacientes apresentam herniação do conteúdo intracraniano para a órbita através do defeito ósseo, o que na maioria dos casos leva ao exoftalmo pulsátil<sup>1</sup>.

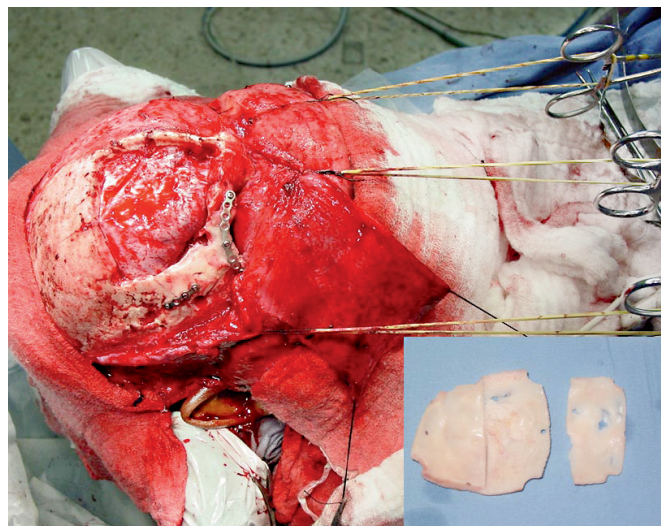
O enoftalmo é também descrito na NF-1, no entanto, é uma manifestação incomum<sup>4</sup>. Também há descrição na literatura de raros casos de neurofibromas orbitários do tipo plexiforme, causando exoftalmo, porém não relacionados à NF-1<sup>5</sup>.

O tratamento das manifestações órbito-palpebrais da NF-1 é basicamente cirúrgico, e consiste na ressecção dos tumores, tratamento das alterações palpebrais secundárias e dos defeitos orbitários. Tais cirurgias são de difícil execução pelo caráter difuso, infiltrativo e vascular do neurofibroma. Geralmente são necessárias múltiplas cirurgias, e as recidivas são comuns<sup>1,6,7</sup>.

Apesar da melhor compreensão da história natural da doença, dos avanços na obtenção de imagens radiológicas e da melhor padronização do tratamento desse quadro clínico, o resultado final ainda é aquém das expectativas, em decorrência da natureza degenerativa e progressiva da doença. A



**Figura 1** - Pré-operatório imediato mostrando alterações tróficas da região órbito-palpebral direita; detalhes à tomografia computadorizada demonstram malformação das paredes orbitárias com herniação do conteúdo cerebral para a órbita.



**Figura 2** - Transoperatório com reconstrução do teto e parede lateral da órbita através de enxerto ósseo de calota craniana; detalhe de retirada do enxerto.

reabsorção óssea pós-operatória com a recidiva do exoftalmo pulsátil e o difícil manejo das alterações tróficas órbito-palpebrais são fatores limitantes do tratamento.

O paciente em questão deverá, ainda, ser submetido a procedimentos cirúrgicos sobre a região órbito-palpebral, com o objetivo de redução da tumoração de partes moles e melhoria estética da face e, conseqüentemente, da qualidade de vida.

## REFERÊNCIAS

1. Curi CL, Herzog G, Sebastião R. Manifestações órbito-palpebrais da neurofibromatose tipo1: revisão de 16 casos. *Arq Bras Oftalmol.* 2004;67(3):429-32.
2. Carneiro FR, Neves CD, Lima DA, Melo AS. Neurofibromatose: relato de caso com neurofibroma plexiforme. *Rev Para Med.* 2001;15(1):63-8.
3. Snyder BJ, Hanieh A, Trott JA, David DJ. Transcranial correction of orbital neurofibromatosis. *Plast Reconstr Surg.* 1998;102(3):633-42.
4. Muci Mendoza R, Velásquez W, Ramella M, Karam E. Enoftalmos pulsátil en neurofibromatosis tipo I (NF-1): comunicación de tres casos clínicos y revisión de la literatura. *Rev Oftalmol Venez.* 1999;55(3):56-61.
5. Jank S, Raubenheimer EJ, Bouckaert MR, Obrist P, Bodner G, Rudisch A, et al. Intraorbital plexiform neurofibroma in an NF-1-negative patient. *Dentomaxillofac Radiol.* 2007;36(4):240-4.
6. Jackson IT. Management of craniofacial neurofibromatosis. *Facial Plast Surg Clin North Am.* 2001;9(1):59-75.
7. Abouchadi A, Nassih M, Rzin A, Elgbouri H, Jidal B. Orbito-temporal plexiform neurofibroma: 6 cases. *Rev Stomatol Chir Maxillofac.* 2005;106(5):272-5.

---

### Correspondência para:

Sérgio Moreira da Costa  
Rua Primavera, 112/302 – Santo Antônio – Belo Horizonte, MG – CEP 30330-260  
E-mail: jccisneiros@brfree.com.br